



# 염색체의 수적 이상

황도영 / 함춘여성클리닉 원장

**염** 색체 이상은 수적 이상과 구조적 이상으로 분류됩니다. 이들 이상은 상동염색체와 성염색체에서 모두 발견할 수 있습니다.

## ○상동염색체의 수적 이상으로 인한 기형은...

정상적인 수(인간의 경우 46개, 상동염색체 44개, 성염색체 2개) 이외의 염색체가 존재하는 경우 기형 및 정신지체로 인해 사람에게는 매우 바람직하지 않은 결과가 나타납니다. 이러한 현상은 어떤 여성에서도 다 일어날 수 있으나 산모의 나이가 증가할수록 많이 발생합니다.

2번 염색체가 세개로 나타나는 다운증후군은 신생아 800명 당 1명 꼴로 발생합니다

동양인의 얼굴 모습과 비슷하여 몽고증(mongolism)이라 알려진 이 염색체 이상은 작은 머리, 치켜올라간 눈꼬리, 큰 혀, 손바닥 좌우를 가로지르는 손금, 기타 심장 및 십이지장 기형 등이 특징이며 50-80의 낮은 지능지수를 나타냅니다. 첫째 아기가 다운증후군이라면 다음 아기가 이와 같은 삼염색체 이상일 가능성은 2%입니다.

에드워드 증후군의 90% 이상은 사산되거나, 수개월 내에 사망합니다

18번 삼염색체인 이 증후군은 생존 자체에 위협을 줄 정도의 치명적인 기형이 특징이며 태어난 지 수 일에서 수 개월 사이에 90% 이상이 사망하게 됩니다. 유난히 튀어나온 뒷머리와 처져있는 귀, 심한 사지기형, 심장기형이 특징입니다.

파타우 증후군은 자연유산에서 비교적 자주 발견됩니다

13번 염색체가 3개가 되어 문제가 되는 파타우 증후군은 자연유산이 발생한 경우 자주 발견됩니다. 발육장애가 심하고 거의 50%가 생후 첫 달에 사망하며 안면기형 및 사지기형이 자주 나타납니다.

이외에도 많은 이상이 있을 수 있으나 이상에 설명드린 세 가지 증후군은 살아서 태어날 수 있기 때문에 매우 중요합니다.

## ○성염색체 수적 이상에 의한 기형은.....

대표적인 성염색체 수적 이상에는 터너 증후군과 클라이네펠터 증후군이 있습니다.

터너 증후군이란 성염색체가 X염색체 하나밖에 없는 경우입니다

가장 흔한 성염색체 이상으로 성염색체가 X염색체 하나밖에 없는 경우입니다. 여성의 외모와 작은 키, 심장기형 및 비뇨기계 이상 등이 보이는 것이 특징적입니다. 생식기능에 이상이 있기 때문에 임신을 할 수 있는 경우가 거의 없습니다.

클라이네펠터 증후군은 남성의 성 염색체에 다른 성염색체가 추가로 있는 질환입니다

XXY의 성염색체를 가지는 것으로 남성의 성적(性的) 발달에 지장을 초래하는 질환 중 가장 흔합니다. 외부 성기가 발달되어 있음에도 불구하고 고환이 작아져 있고, 무정자증 등으로 인해 생식 능력이 결여되어 있습니다. PPFK